

EXPRESION DE PERFORINA

Actualizado en Abril 2021 por TM Marianela Gutiérrez
Revisado y Aprobado por Dr. Rodrigo Hoyos

Código del Examen : 2875

Nombres del Examen : Expresión de perforina

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Citometría de flujo (Sección inmunodeficiencias)	Lunes a jueves (08:00 - 14:00 hrs.) Viernes (12:00 hrs.)	Rutina: 2 días Urgente (STAT): al día siguiente

Preparación del Paciente : No requiere.

Muestra Requerida : ■ Sangre Total
Recolectar 5 mL de sangre en un tubo tapa lila (EDTA).
Para muestras de fuera de Santiago, se deberá adjuntar adicionalmente una muestra de un adulto control sano (5 mL de sangre en un tubo tapa lila).

Muestra Opcional: No Aplica

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada* (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total	24 horas	24 horas	No Aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : Dentro de Santiago y en el día
Sangre total: Ambiente SI/Refrigerada NO/Congelada NO

*Sólo desde fuera de Santiago
Sangre total: Ambiente NO/Refrigerada SI/Congelada NO

**Sólo si la muestra proviene de fuera de Santiago, se deberá adjuntar adicionalmente una muestra de un adulto control sano. Si el traslado de la muestra demorará más de 24 horas, contactarse con el laboratorio (56-2-23548072).*

Método Utilizado : Citómetro de flujo / FACS Canto II , BD Biosciences.

	Expresión de perforina en linfocitos T citotóxicos (CD3+ CD8+)	Expresión de perforina en células NK (CD3- CD56+)	Expresión de perforina en células NKT (CD3+CD56+)
1 - 15 años	7% (2-12%)	86% (81-91%)	23% (13-33%)
> 15 años	18% (8-28%)	92% (86-98%)	54% (31-67%)



Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

Valor de Alerta¹

Parámetro	Valor de Alerta
Expresión de perforina en células NK, NKT o linfocitos T citotóxicos	0%

Información Clínica^{1,2,3}

: La cuantificación de la expresión de perforina en linfocitos T citotóxicos y en células NK puede ayudar en la evaluación de pacientes con linfohistiocitosis hemofagocítica familiar. En casi todos los pacientes con mutaciones bialélicas en *PRF1* la perforina está ausente o su expresión se encuentra significativamente reducida.

Referencias

1. Kogawa K, Lee S, Villanueva J, Marmer D, Sumegi J, Filipovich A. Perforin expression in cytotoxic lymphocytes from patients with hemophagocytic lymphohistiocytosis and their family members. *Blood* 2002;99:61-66.
2. Abdalgani M, Filipovich A, Choo S, Zhang K, Gifford C, Villanueva J, Bleasing J, Marsh R. Accuracy of flow cytometric perforin screening for detecting patients with FHL due to *PRF1* mutations. *Blood* 2015 Oct 8;126(15):1858-1860.
3. Stepp S, Dufourcq-Lagelouse R, Le Deist F, Bhawan S, Certain S, Mathew P, Henter J, Bennett M, Fischer A, de Saint Basile G, Kumar V. Perforin gene defects in familial hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Science* 1999 Dec 3;286(5446):1957-9.